

Facultatea de Medicină

Departamentul II: Morfologie Microscopică

Catedra universitară Genetică Medicală

Șef de lucrări universitar, poziția 38

Tematică:

- Niveluri de studiu în genetica medicală.
- Structura, organizarea și funcționalitatea ADN. Replicarea ADN.
- Gena element morfo-funcțional fundamental al eredității. Structura genei la eucariote. Teoria cromozomială a eredității. Dogma centrală a geneticii. Alelia multiplă. Tipuri de gene.
- Acizii ribonucleici. Transcripția. Translația. Codul genetic.
- Organizarea genomului uman.
- Baza genetică a sintezei proteinelor. Relația genă-proteină.
- Materialul nuclear cromozomial.
- Reglarea expresiei genice.
- Recombinări genetice. Mutații: definiție, clasificare, baza moleculară.
- Repararea leziunilor ADN. Agenți mutageni.
- Legile lui Mendel. Legile eredității pentru expresia monogenică. Mecanismele expresiei genice în ereditatea monogenică.
- Transmiterea autozomală. Transmiterea gonozomală. Ereditate nonclasică.
- Particularități ale transmiterii monogenice. Ereditatea poligenică, multifactorială. Boli multifactoriale.
- Studiul gemenilor. Cromozomii - baza citogenetică a eredității. Materialul nuclear cromozomial.
- Citogenetica clinică. Patologia cromozomială. Sindroame cu microdeleții, microduplicații. Determinismul genetic al sexului.
- Boli prin erori innăscute de metabolism.
- Baza genetică a procesului canceros. Aberații cromozomiale în hemopatii maligne.
- Elemente de teratologie. Posibilități de terapie în bolile genetice.

Bibliografie:

1. Genetică Medicală: Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduză. Editura Polirom, 2017
2. Curs de Genetică Medicală, Maria Puiu, Dorina Stoicănescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Andreescu Nicoleta, Emandi-Chirita Adela, Dobrescu Andreea, Editura Eurostampa, 2016.
3. Genetică - Aplicații practice. Maria Puiu, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu, Alexandra Mihăilescu. Editura Eurostampa, 2019